

MALATTIA DI VON GIERKE

Descrizione

La malattia di von Gierke è una malattia da accumulo di glicogeno, dovuta al deficit congenito dell'enzima glucosio 6-fosfatasi. Questo enzima è necessario per la conversione del glicogeno nelle cellule epatiche e renali.

Sinonimi

- Malattia di accumulo di glicogeno tipo I
- Glicogeno tipo I
- Glicogenosi epatorenale

Segni e sintomi

I sintomi della malattia di von Gierke si manifestano in genere durante il primo anno di vita. Il quadro clinico comprende eccessivo appetito, affaticabilità e iritabilità. Altri sintomi comprendono epatomegalia, perdita di peso, e scarso accrescimento. In caso di digiuno o restrizione dietetica si manifestano ipoglicemia e acidosi lattica e quando l'ipoglicemia è severa compaiono anche crisi convulsive. La diagnosi viene confermata con il dosaggio della glicemia, con il test di tolleranza al glutacagone e mediante dosaggio enzimatico. Altri sintomi che si manifestano nell'infanzia comprendono : frequente comparsa di lividi e di emorragie nasali, lipidemia, xantomi e iperuricemia. Nelle cellule epatiche e renali si osservano depositi di glicogeno. Benchè la malattia possa talora essere grave, i sintomi tendono a migliorare con l'età e con una dieta appropriata.

Eziologia

La malattia di von Gierke è ereditata come carattere autosomico recessivo.

Epidemiologia

La malattia di von Gierke insieme a tutte le altre glicogenosi, colpisce negli Stati Uniti 1:40.000 individui. Entrambi i sessi sono colpiti in uguale misura

Malattie correlate

Vedi: malattia da accumulo di glicogeno tipo III; malattia di Andersen.

Terapia

Il trattamento si basa sul mantenimento di livelli normali di glicemia, mediante l'assunzione di numerosi piccoli pasti a base di carboidrati e una infusione di glucosio tramite sondino nasogastrico durante la notte. Un'alternativa all'impiego del sondino nasogastrico è

rappresentata dalla somministrazione di amido di mais crudo durante la giornata. La dieta deve anche essere ricca di proteine. Questo regime dietetico dovrebbe consentire un normale accrescimento. La concentrazione di acido urico nel plasma deve essere attentamente monitorata per prevenire la formazione di artrite gottosa durante l'adolescenza e l'età adulta. Se si sviluppano sintomi di artrite con caratteristiche similgottose può essere necessaria la somministrazione di allopurinolo.